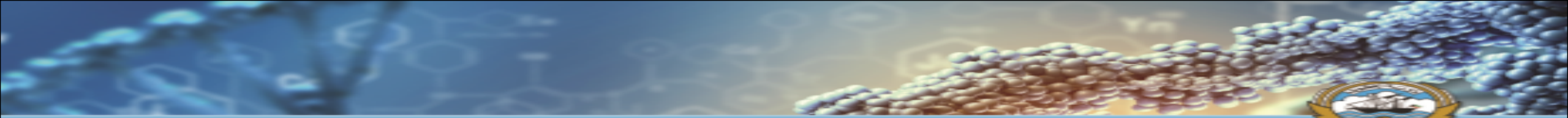


الانفوجرافيك لمنهج الاحياء للصف الثاني عشر
الجزء الثاني

إعداد المعلمات :
دلال العيد - مرام السعيدي - مي الياس

الموجه الفني الأول للعلوم
أ. منى الأنصاري

رئيسة القسم :
نهى العنزي

الموجهة الفنية:
دلال الشمري

مديرة المدرسة:
فاطمة العجمي

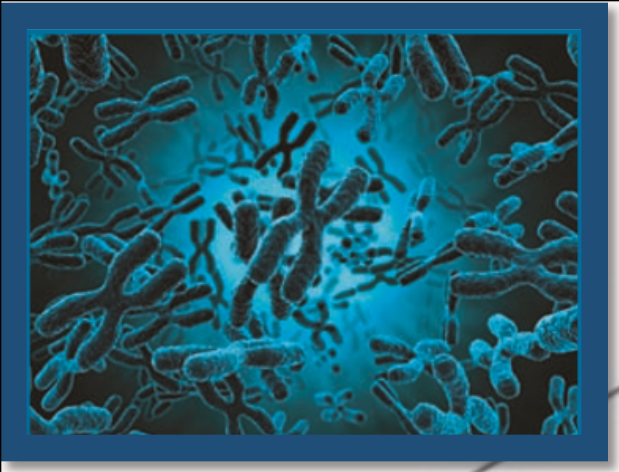
الفصل الثالث : الجينوم البشري

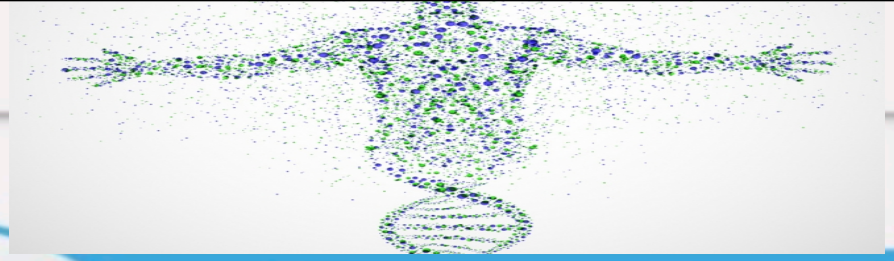
الدرس الأول 3-1 : كروموسومات الإنسان

الدرس الثاني 3-2 : الوراثة لدى الإنسان

الدرس الثالث 3-3 : الوراثة الجزيئية لدى الإنسان

الدرس الرابع 3-4 : المراكز الاستشارية الوراثية في دولة الكويت

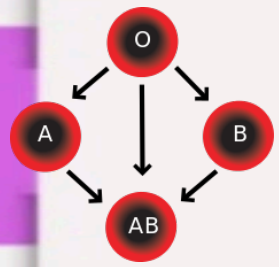




الجينوم البشري

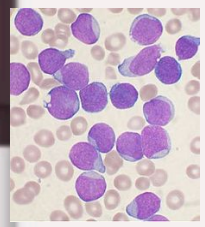
01 هي المجموعة الكاملة للمعلومات الوراثية البشرية وتشمل عشرات الآلاف من الجينات

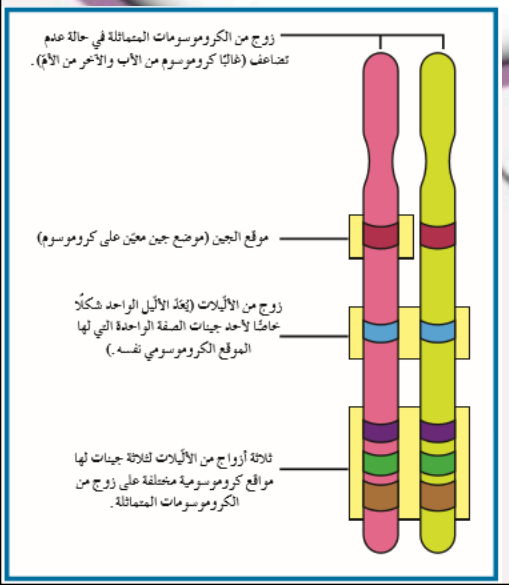
02 الكروموسوم ٩ يحمل الحين المسؤول عن تحديد فصيلة الدم



03 الكرموسوم ٢١ يحتوي على جين يرتبط بحالة تصلب النسيج العضلي الجانبي (لوجيهريج)

04 الكروموسوم ٢٢ بعض الجينات مهم للمحافظة على الصحة وبعضها يتضمن أليلا يسبب الليوكيميا وبعضها مرتبط بداء لليف النسيج العصبي





إعداد : مي الياس

الكروموسومات وتحديد الجنس

A

تحتوي خلايا الانسان الجسمية على 46 كروموسوم
او 23 زوج] 44 [XXاو] 44[XY

B

تحتوي خلايا الانسان الجنسية على) (22+y او
(22+X)

C

عدم تفعيل الكروموسوم X في الخلية الأنثوية وهي تقوم تلقائيا بتعطيل احد الكروموسومين وبطريقة عشوائية لعدم لحاجتها إلى الكمية المضاعفة من البروتينات التي تنتجها

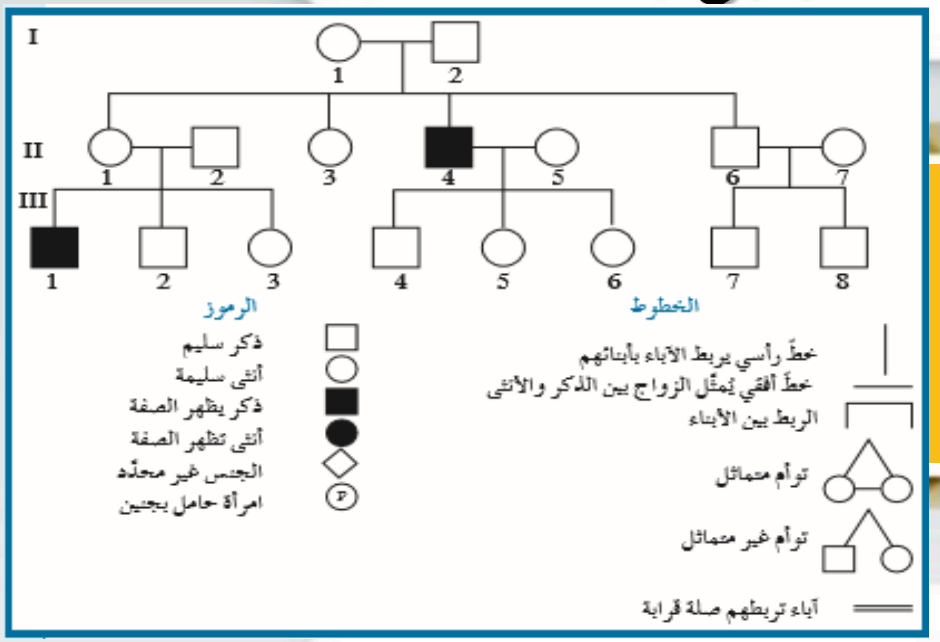
كروموسوم المعطل X يمكن ان يشاهد
ملتصقا بجدار النواة الداخلي
١- يظهر في خلايا النسيج الطلائي على شكل جسم بار
٢- وفي كريات الدم البيضاء على شكل عصا صغيرة

إعداد : مي الياس

يجد العلماء صعوبة في دراسة الصفات الموروثة وانتقالها عند الانسان

دراسة سجل النسب

لكثرة الجينات التي تتحكم فيها
لطول الفترة الواقعة بين جيل وآخر
قلة عدد الأفراد الناتجة عند كل تزاوج



لذلك يحاول العلماء دراسة الصفات الوراثية عن طريق دراسة سجلات النسب

سجل النسب مخطط يوضح كيفية انتقال الصفات من جيل إلى اخر في العائلة

إعداد : مي الياس

الاضطرابات الجينية

• أ.دلال العيد

أولاً :
أمراض وراثية غير مرتبطة بالجنس

- **أمراض ناتجة من أليلات متنحية**

لا تظهر الا في الفرد متشابه اللاقحة

مثال للامراض :

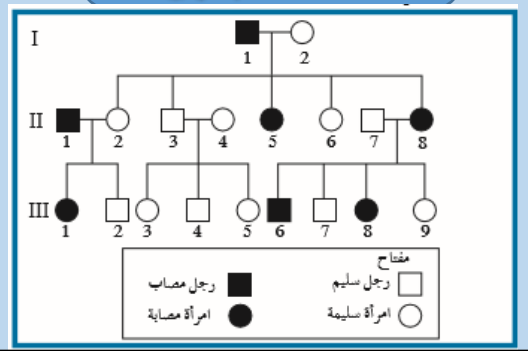
1. فينيل كيتونوريا
2. البله المميت

- **أمراض ناتجة من أليلات سائدة**

يكفي وجود أليل غير سليم سائد واحد لإظهار المرض.

مثال للامراض :

1. الدحدحة
2. هانتجتون



بعض الاضطرابات الجينية في الكروموسومات الجسمية لدى الإنسان		
نوع الاضطراب	الاضطراب	الأعراض الرئيسية
اضطرابات ناتجة من أليلات متنحّية	المهاق	نقص الصبغ في الجلد والشعر والعينين والرموش
	التليّف الحويصلي	زيادة المادّة المخاطية في الرئتين والقناة الهضمية والكبد ، زيادة احتمال الإصابة بالعدوى ، وفاة الأطفال في حال لم يعالجوا
	الجلاكتوسيميا (ارتفاع الجالاكتوز في الدم)	تراكم سكّر الجالاكتوز في الأنسجة ، التأخّر العقلي ، تضرّر الكبد والعينين
	الفينيل كيتونوريا (PKU)	تراكم الفينيل ألانين في الأنسجة ، نقص في صبغة الجلد الطبيعية وتخلّف عقلي
	مرض البله المميت	تراكم الدهون في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي ، تخلّف عقلي ، فقد البصر ، ضعف عضلي، ووفاة حديثي الولادة
اضطرابات ناتجة من أليّلات سائدة	الدحدحة	القزامة
	مرض هانتنجتون	تظهر أعراض المرض في منتصف عمر المصاب وتشمل التخلّف العقلي ، القيام بحركات لا إرادية (اضطراب الجهاز العصبي)
	ارتفاع كوليسترول الدمّ	زيادة الكوليسترول في الدم ، ومرض القلب
اضطرابات ناتجة من أليّلات ذات سيادة مشتركة	مرض فقر الدم المنجلي	تترسّب الهيموجلوبين وتكون غير قادرة على نقل الاكسجين ، ما يؤدّي إلى عدم تزويد أنسجة الجسم به ما يسبب تلف الدماغ والقلب ومختلف الأعضاء

الاضطرابات الجينية

ثانياً :
أمراض وراثية مرتبطة بالجنس

- أمراض مرتبطة بالكروموسوم X

ناتجة من أليلات **متنحية**

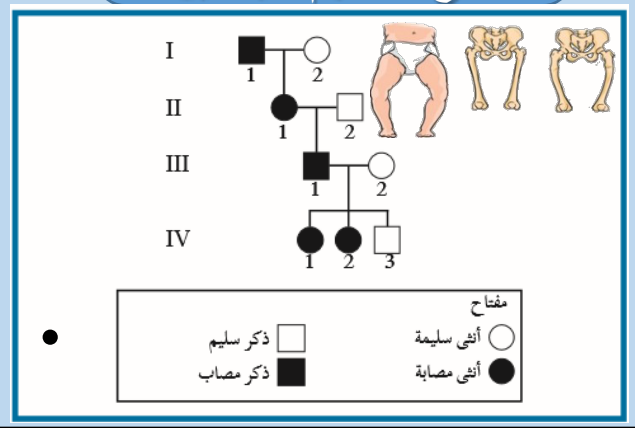
مثال للامراض :

1. عمى الألوان
2. الهيموفيليا
3. وهن دوشين العضلي

ناتجة من أليلات **سائدة**

مثال للامراض :

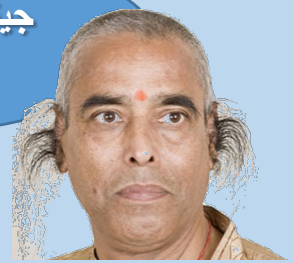
الكساح المقاوم لفيتامين D



أ.دلال العيد

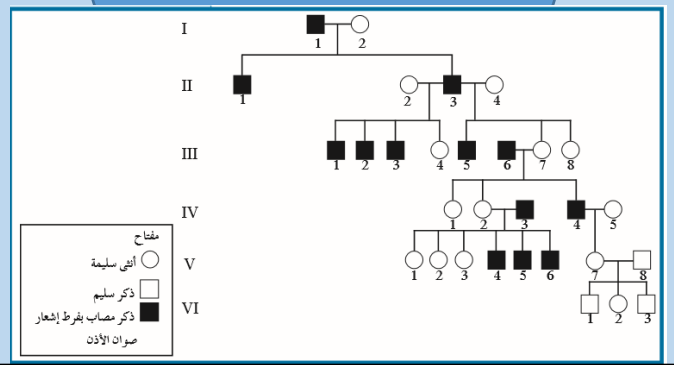
- أمراض مرتبطة بالكروموسوم Y

جينات هولاندريك تنتقل دائماً من الأب المصاب لإبنه



مثال للامراض :

فرط إشعار صوان الأذن



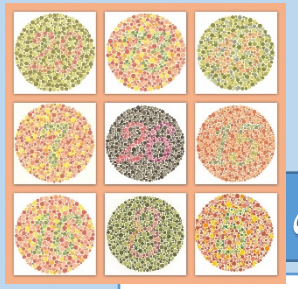
علل : يحمل الكروموسوم X عدد كبير من الجينات ؟

لأنه أكبر حجماً من الكروموسوم Y

ثانياً :
أمراض وراثية مرتبطة بالجنس / أمراض مرتبطة بالكروموسوم

ناتجة من أليلات متنحية

1. عمى الألوان



مرض وراثي لايستطيع المصابون به تمييز الألوان خصوصا اللونين الأحمر والاخضر

مفتاح	♂ / ♀	X^d	Y
X^NX^d أنثى سليمة حاملة للخلل	X^N	X^NX^d	X^NY
X^dX^d أنثى مصابة بعمى الألوان	X^d	X^dX^d	X^dY
X^NY ذكر سليم			
X^dY ذكر مصاب بعمى الألوان			

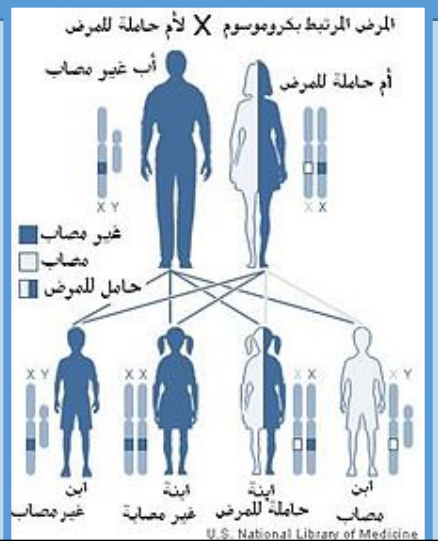
يصاب الذكور بهذا المرض أكثر من الإناث ؟

لانهم يمتلكون X واحدة

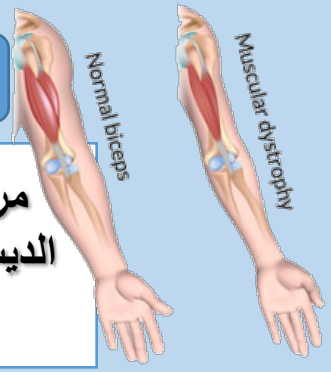
2- الهيموفيليا

مرض وراثي يظهر على شكل خلل في عوامل تخثر الدم مما يؤدي لنزيف حاد في حال الإصابة بالجروح.

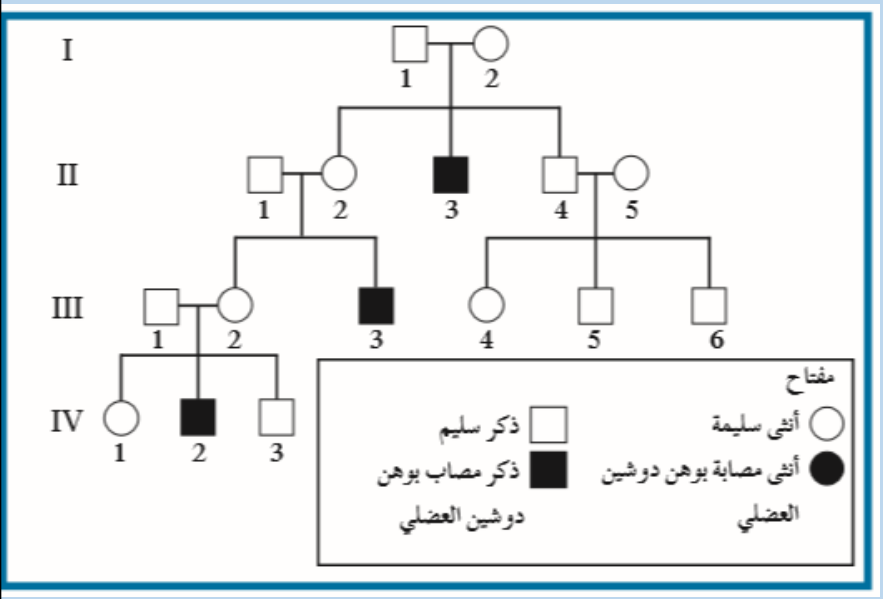
يمكن معالجة هذا المرض عن طريق حقنهم ببروتينات التخثر الطبيعية.



3- وهن دوشين العضلي



مرض وراثي يتحكم بتكوين مادة الديستروفين وهي مادة بروتينية في العضلات.



- أ.دلال العيد

مرض وراثي شائع غالبا ما يكون مميتا ينتج من أليل متنح موجود على الكروموسوم رقم ٧

يحدث نتيجة حدوث طفرة نقص لثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية في التليف الحويصلي ويتسبب في تكوين بروتين CFTR غير سليم ولا يسمح للكلور بالمرور عبر الأغشية الخلوية

يؤثر التغير البسيط في القواعد النيتروجينية لجين مفرد في تركيب البروتين مؤديا إلى اضطراب وراثي خطير

التليف الحويصلي

لا يظهر في الأفراد متباينة اللاقحة (الذين يحملون تسخة واحدة من الجين او الاليل غير السليم)

إعداد : مي الياس

وجود أليل سليم واحد يكفي لإنتاج ما يكفي من قنوات الكلور البروتينية التي تسمح للأنسجة بان تعمل بشكل سليم

مرض فقر الدم المنجلي

الافارقة متباييني اللاقحة لمرض فقر الدم المنجلي يظهرون مقاومة شديدة لمرض الملاريا لان تكسر كريات الدم المنجلية يؤدي إلى التخلص من الكائن الطفيلي الذي يسبب الملاريا

01 يسمى مرض فقر الدم المنجلي بسبب الشكل المنجلي لكريات الدم الحمراء وهو يعتبر اضطراب ناتج عن أليلات ذات سيادة مشتركة

02 تميل هذه الكريات إلى ان تكسر بسرعه والتصق بالشعيرات الدموية فتحول دون جريان الدم فيها مما يؤدي إلى تلف الانسجة وقد يؤدي للموت

03 كريات الدم الحمراء السليمة تحتوي على الهيموجلوبين السليم ويرتبط الاكسجين بالهيم في كريات الدم الحمراء

04 تغير قاعدة واحدة من تتابع DNA يؤدي إلى استبدال حمض جلوماتيك الأميني بحمض الفالين ويصبح الهيموجلوبين غير سليم

إعداد : مي الياس

إعداد : مي الياس

الوراثة الجزيئية لدى الانسان

• أ.دلال العيد

مشروع الجينوم البشري

الجينوم : مجموع الجينات الموجودة في نواة الخلايا.

أهداف المشروع الرئيسية:

1- تحديد عدد الجينات التي يحويها الحمض النووي البشري.

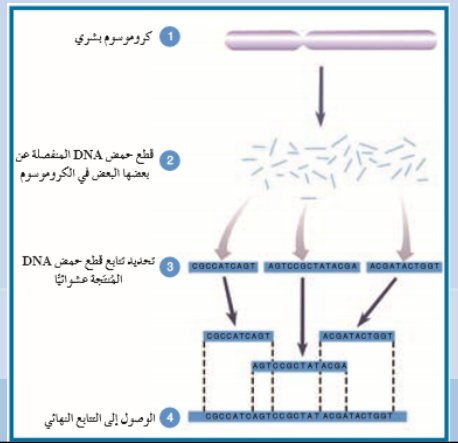
2- التعرف على تتابع 3 مليارات زوج من القواعد النيتروجينية.

3- تخزين جميع المعلومات على قواعد للبيانات.

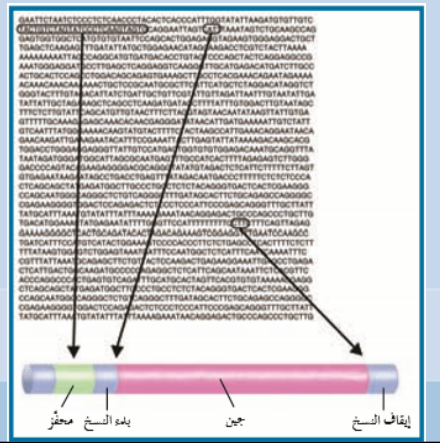
4- تطوير الأدوات اللازمة لتحليل البيانات .

آلية عمل مشروع الجينوم البشري

1- التتابع السريع



2- البحث عن الجينات



استخدامات مشروع الجينوم البشري

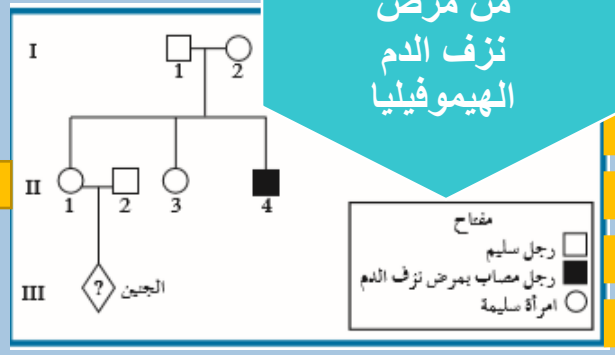
التشخيص قبل الولادة

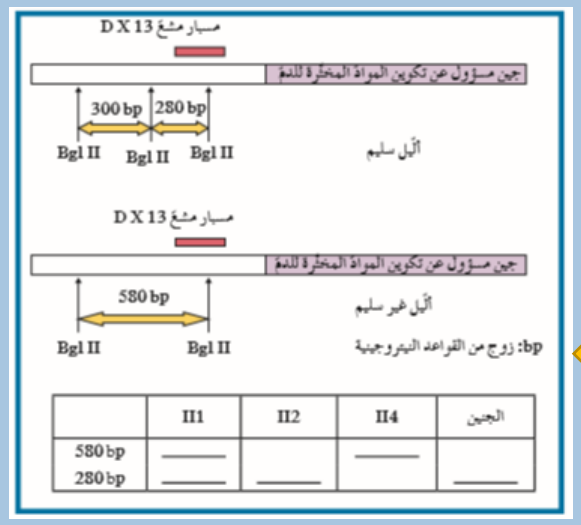
فحص السائل الامنيوني او فحص خلايا المشيمة

الفحص الجيني

يسمح بالتأكد من احتمال انجاب أطفال مصابين بأمراض جينية.

يوضح سجل النسب عائلة يعاني أفرادها من مرض نزف الدم الهيموفيليا





تأثيرات الأمراض الوراثية في المريض ومحيطه

A

زواج الاقارب يزيد من مرض إصابة اولادهم بالامراض الوراثية لان الزيادة في احتمال ان كلا الأبوين ذي القرابة يمكنهما ان يحملا الاليل الممرض المتنحي الموروث من آبائهم

B

تتراوح تأثيرات الأمراض الوراثية من ولادة طفل حي بعيب خلقي شديد او مصاب بامراض خطيرة ومميته او بعيوب خلقية تهدد حياته والوفاة في عمر صغير

C

من المهم اجراء فحص طبي قبل الزواج حتى يتمكن الخطيبان من معرفة اذا كانا حاملين لجينات معتلة وإمكانية أنجابهما اولاد مصابين بامراض وراثية

إعداد : مي الياس

الفحوصات والتحاليل الوراثية

1. القيام بحملات توعية حول الأمراض الوراثية
2. الفحص قبل الزواج
3. اجراء الفحوصات الضرورية قبل الولادة
4. اجراء الفحوصات الضرورية بعد الولادة

كيف يمكن الحد من إنجاب أطفال معتلين؟

إعداد : مي الياس

مرض الفينيل كيتونوريا

من الأمراض التي يتم فحصها ضمن برنامج المسح الوراثي لحديثي الولادة

ينتج عن أليل متنحي و غياب إنزيمات فينيل الأنين هيدروكسيلين

يكسر الحمض الأميني الفينيل الأنين وارتفاع مستوى الحمض في الدم إلى مستوى مسمم

يعطل المراكز العصبية في دماغ الطفل

تخلف عقلي مصحوب بنوبات صدع واكزيما الجلد

العلاج:

١ - توفير وجبة غذائية خالية من الفينيل الأنين

٢ -توفير تركيب حليب خاصة لفئة المرضى

إعداد : مي الياس

من الأمراض التي يتم فحصها ضمن برنامج المسح الوراثي لحديثي الولادة

مرض قصور هرمون الغدة الدرقية الخلقية

ينتج عن وجود ظمور خلقي للغدة الدرقية او عيوب في تصنيع الهرمون نتيجة أليل ممرض متنحي مره وسائد مره

لاتظهر عوارض المرض على الطفل عند الولادة بل لاحقا وتتمثل بظهور تشوهات في نمو العظام الطويلة

حالة القزامة بالاضافة إلى بطء النمو العاطفي والذهني

ظهور الامساك المزمن وخشونة الجلد وهبوط الضغط والنعس

العلاج:

١ - تناول جرعة محددة يوميا من هرمون الغدة الدرقية التعويضي بدءا من الأيام الاولى من حياته

إعداد : مي الياس

تقنية التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس

01 عبارة عن فحص البويضة الملقحة في المختبر قبل الانغراس في رحم الام

02 تعتمد هذه التقنية على احداث عملية الاخصاب في أنبوب مخبري

03 والحصول على خلية واحدة من كل جنين ناتج من الاخصاب في اليوم الثالث والتقصي عن وجودالاليل الممرض بواسطة تقنيات الفصل الكهربائي للهلام وتحليل DNA

04 نقل الأجنة السليمة إلى رحم الام للانغراس والنمو

إعداد : مي الياس

العيادات للاستشارات الوراثية ومهام الفريق الذي يعمل فيها

إعداد : مي الياس

مراكز الاستشارات الوراثية في الكويت

عيادات تخصصية لحديثي الولاده

العيادات الوراثية التخصصية

معهد الكويت للاختصاصات الطبية

إعداد : مي الياس

تم بحمد الله